

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
4313782 Citogenética y Biología de la Reproducción	OB	0	1

## Contacto

Nombre: Ignasi Roig Navarro

Correo electrónico: Ignasi.Roig@uab.cat

## Uso de idiomas

Lengua vehicular mayoritaria: catalán (cat)

## Prerequisitos

Los mismos prerrequisitos de la entrada al máster

## Objetivos y contextualización

Se trata de una asignatura de carácter obligatorio que pretende dar a conocer los últimos avances conceptuales y metodológicos relacionados con los campos de la citogenética y la biología de la reproducción a todos los estudiantes que cursarán el Máster en Citogenética y Biología de la reproducción.

Los objetivos específicos de la asignatura:

- 1.-Conocer la estructura, orgaització y regulación del genoma en los mamíferos.
- 2.-Entender el proceso de diferenciación e interacción de los gametos de mamíferos que conduce a la formación de un embrión.

## Competencias

- Aplicar el método científico y el razonamiento crítico en la resolución de problemas.
- Identificar las bases celulares y moleculares de las patologías humanas asociadas a anomalías cromosómicas.
- Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en el desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación.
- Que los estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.
- Que los estudiantes sean capaces de integrar conocimientos y enfrentarse a la complejidad de formular juicios a partir de una información que, siendo incompleta o limitada, incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y éticas vinculadas a la aplicación de sus conocimientos y juicios.
- Que los estudiantes sepan aplicar los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas en entornos nuevos o poco conocidos dentro de contextos más amplios (o multidisciplinares) relacionados con su área de estudio.
- Que los estudiantes sepan comunicar sus conclusiones y los conocimientos y razones últimas que las sustentan a públicos especializados y no especializados de un modo claro y sin ambigüedades.
- Reconocer las bases celulares y moleculares de la reproducción en mamíferos.
- Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos en el ámbito del máster, en las lenguas propias y en inglés.

## Resultados de aprendizaje

1. Aplicar el método científico y el razonamiento crítico en la resolución de problemas.
2. Describir la estructura, la dinámica y la morfología del cromosoma de eucariotas durante cualquier estadio del ciclo celular y durante la meiosis.
3. Describir la regulación epigenética que condiciona la función de centrómeros y telómeros.
4. Describir los procesos celulares y moleculares de la fecundación y el desarrollo embrionario pre-implantacional.
5. Identificar las anomalías cromosómicas, entender los mecanismos que las originan y determinar el riesgo de transmisión a la descendencia.
6. Identificar las bases celulares y moleculares de la espermatogénesis y la ovogénesis humana.
7. Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en el desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación.
8. Que los estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.
9. Que los estudiantes sean capaces de integrar conocimientos y enfrentarse a la complejidad de formular juicios a partir de una información que, siendo incompleta o limitada, incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y éticas vinculadas a la aplicación de sus conocimientos y juicios.
10. Que los estudiantes sepan aplicar los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas en entornos nuevos o poco conocidos dentro de contextos más amplios (o multidisciplinares) relacionados con su área de estudio.
11. Que los estudiantes sepan comunicar sus conclusiones y los conocimientos y razones últimas que las sustentan a públicos especializados y no especializados de un modo claro y sin ambigüedades.
12. Reconocer el papel fundamental de la inmunología en la reproducción humana.
13. Reconocer la influencia de la organización de la fibra de cromatina en la expresión génica.
14. Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos en el ámbito del máster, en las lenguas propias y en inglés.

## Contenido

Tema 1. Complementos avanzados en Citogenética. Organización de la fibra de cromatina: Estudios in silico e in vivo. Territorios cromosómicos, arquitectura nuclear y regulación génica en eucariotas superiores. Regulación epigenética de la función cromosómica. Origen y Recurrencia de las patologías humanas causadas por alteraciones cromosómicas.

Tema 2. Complementos avanzado en Biología de la Reproducción. Aspectos celulares y moleculares de la gametogénesis masculina y femenina. Adquisición de la capacidad fecundante de los espermatozoides. Mecanismos de interacción entre los gametos masculinas y femeninas. Inmunología del tracto reproductor masculino y femenino.

## Metodología

Los contenidos de esta asignatura comprenden clases magistrales, impartidas por profesores del ámbito académico y / o profesional, donde se fomentará la participación de los estudiantes.

## Actividades

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
<b>Tipo: Dirigidas</b>			
Clases de teoría	32	1,28	4, 2, 5, 6, 10, 9, 8, 12, 13, 14
<b>Tipo: Autónomas</b>			
Estudio	104	4,16	4, 3, 2, 5, 6, 9, 8, 12, 13, 14

## Evaluación

Las competencias de esta asignatura serán evaluadas en dos apartados:

1.-Prueba escrita (80% de la nota global): En este apartado se evalúa individualmente con un examen tipo test los conocimientos adquiridos por parte de cada alumno. Esta prueba se realizará al finalizar los contenidos del programa.

2.-Participación en el aula (20% de la nota global): Se evaluará la participación de los estudiantes en el transcurso de las clases magistrales en los debates planteados por los profesores.

## Actividades de evaluación

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Participación en el aula	20%	10	0,4	1, 10, 11, 9, 7, 14
Prueba escrita	80%	4	0,16	1, 4, 3, 2, 5, 6, 10, 9, 8, 12, 13, 7, 14

## Bibliografía

River RM, Bennet LB. Epigenetics in humans: an overview. *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obse*. 2010. 17(6):493-9

Editorial i articles inclosos a *Mol Hum Reprod*. 2010. 16 (1):1-56

Chowdhury D, Choi YE, Brault ME. Charity begins at home: non-coding RNA functions in DNA repair. *Nat Rev Mol Cell Biol*. 2013. 14(3):181-9

Hoeijmakers JHJ. Genome maintenance mechanisms for preventing cancer. *Nature*. 2001. 411(6835):366-74

Girirajan S, Dennis MY, Baker C, Malig M, Coe BP, Campbell CD, Mark K, Vu TH, Alkan C, Cheng Z, Biesecker LG, Bernier R, Eichler EE. Refinement and Discovery of New Hotspots of Copy-Number Variation Associated with Autism Spectrum Disorder. *Am J Hum Genet*. 2013. 92, 221-237

Mefford EC, Eichler EE. Duplication hotspots, rare genomic disorders, and common disease. *Current Op in Genetics & Development*. 2009. 19:196-204

Miller TD, Adam MP, Aradhya S, Biesecker LG, Brothman AR et al. Consensus Statement: Chromosomal Microarray Is a First-Tier Clinical Diagnostic Test for Individuals with Developmental Disabilities or Congenital Anomalies. *Am J Hum Genet*. 2010. 86: 749-764.

Rodriguez-Santiago B, Armengol LI. Tecnologías de secuenciación de nueva generación en diagnóstico genético pre- y postnatal. *Diagnóstico prenatal*. 2012. 23 (2): 56-66

Cooper GM, Coe BP, Girirajan S, Rosenfeld JA, Vu TH et al. A copy number variation morbidity map of developmental delay. *Nature Genetics*. 2011. 43 (9): 838-846.

The Nucleus. Edited by Tom Misteli, National Cancer Institute/National Institutes of Health; David L. Spector, Cold Spring Harbor Laboratory. Cold Spring Harbor Laboratory Press

Biochimica et Biophysica Acta (BBA)-Gene Regulatory Mechanisms. 2012. 1819 (7): 631-846(July2012). Special issue: Chromatin in time and space

Boulcun-Filas E, Schimenti J. Genetics of meiosis and recombination in mica. *Int Rev Cell Mol Biol*. 2012. 298:179-227

Nagaoka SI, Hassold TJ, Hunt PA. Human aneuploidy: mechanisms and new insights into an age-old problem. Nat Rev Genet. 2012. 13 (7):493-504

Jessberger R. Age-related aneuploidy through cohesion exhaustion. EMBO Rep. 2012. 13 (6): 539-46